

Fiche pathologie

SYNDROME DE BARTTER

Qu'est-ce que le syndrome de Bartter ?

Le syndrome de Bartter est une maladie rare dans laquelle la réabsorption de sel (chlorure de sodium) est défectueuse dans un segment du tubule rénal, la branche large. La perte de sel dans les urines est responsable d'un état de déshydratation chronique modéré et d'anomalies de plusieurs électrolytes dans le sang : pas assez de potassium (hypokaliémie) , de magnésium (hypomagnésémie, généralement très modérée), beaucoup de calcium dans les urines (hypercalciurie).

A quelle fréquence trouve-t-on le syndrome de Bartter dans la population ?

La fréquence de cette maladie rare est estimée à 1 patient atteint pour 1 million d'habitants.

Quelles sont les causes et les moyens de transmission du syndrome de Bartter ?

Le syndrome de Bartter est une maladie à transmission autosomique récessive due à des anomalies dans les gènes portant l'information pour des protéines participant au transport de sel dans la branche large ascendante de l'anse d'Henle.

Le type 1 et 2 sont dû à la perte de fonction de protéines qui permettent au sel de rentrer dans la cellule depuis l'urine (cotransport Na-K-2Cl et canal potassique ROMK), les types 3 sont dus à la perte de fonction de protéines qui permettent au chlore de ressortir vers le sang (canal chlore CLCKb). Le type 4a (perte de fonction de la Barttine) est plus sévère car cette protéine est nécessaire à un autre canal chlorure (CLCKa) et qu'elle atteint également l'oreille interne responsable d'une surdité. Rarement, cette forme de Bartter est liée à un double déficit CLCKa et CLCKb (type 4b). Une forme transitoire liée à l'X a été récemment décrite et est due à des mutations dans le gène MAGED2 qui participe au contrôle de l'expression du transporteur impliqué dans le type 1 et dans le syndrome de Gitelman (voir fiche).

Quels sont les symptômes du syndrome de Bartter ?

Le syndrome de Bartter peut se présenter sous au moins trois formes cliniques : (1) le syndrome de Bartter anténatal est caractérisé par une augmentation très importante de la quantité d'urine émise par le bébé pendant la grossesse, ce qui conduit à un excès de liquide amniotique et à une naissance prématurée.

Après la naissance la perte d'eau et de sel abondante dans les urines entraîne des épisodes de déshydratation, en particulier pendant la petite enfance, un retard de croissance important et souvent une hypercalciurie avec calcification des reins (néphrocalcinose).

Les patients ayant un Bartter de type 4 ont une surdité neurosensorielle qui doit être mise en charge le plus tôt possible (2).

Le syndrome de Bartter anténatal transitoire a les mêmes caractéristiques et sévérité que la forme anténatale classique mais s'améliore progressivement au cours de la première année de la vie. (3)

Le Bartter Classique est la présentation la moins sévère dont les premières manifestations apparaissent en postnatal, dans la plupart des cas chez le nourrisson ou chez l'enfant, et se manifeste par une polyurie, un retard de croissance ou des manifestations liées à la diminution de potassium dans le sang (crampes, faiblesse musculaire, constipation).

Quels examens doit-on passer pour le diagnostic ?

Un ionogramme sanguin et urinaire mettant en évidence les anomalies électrolytiques (fuite rénale de sel, de potassium, et de calcium) une augmentation des taux d'hormones stimulées par le manque d'eau et de sel (rénine et l'aldostérone). L'échographie rénale permet de rechercher la calcification des reins (néphrocalcinose).

Comment évolue le syndrome de Bartter ?

La prise en charge pendant la première année de la vie est souvent difficile mais une fois passé cette période, la maladie évolue favorablement dans la plupart des cas. Un contrôle régulier de la fonction rénale est recommandé.

Quelles situations de handicaps peuvent découler de la maladie ?

Les complications liées à la prématurité (respiratoires et neurologiques); la surdité associée aux types 4. L'évolution vers une maladie rénale chronique avec l'apparition d'une protéinurie et une altération de la fonction rénale est possible mais non constante et très rarement sévère.

Quels sont les traitements à suivre ?

Le traitement pendant la première année de la vie est contraignant due à la nécessité des apports importants en eau, sel, potassium qui nécessitent parfois des gavages nocturnes pour assurer la croissance.

Les antiinflammatoires non stéroïdiens (indométacine, ibuprofène) diminuent la perte d'eau, de sel, et de potassium aident à diminuer les besoins en ces éléments et améliorent la croissance.

Une alimentation riche en sel doit toujours être encouragée, ainsi que l'augmentation des apports de potassium lors de maladies associées avec diarrhée, vomissements ou fièvre. Les médicaments toxiques pour les reins sont à éviter.

En cas de maladie rénale chronique un traitement peut être indiqué pour protéger les reins et ralentir la dégradation de la fonction rénale.

Rédaction :

Dr Rosa VARGAS POUSSOU et Dr Anne BLANCHARD, Paris – Hôpital Européen Georges Pompidou